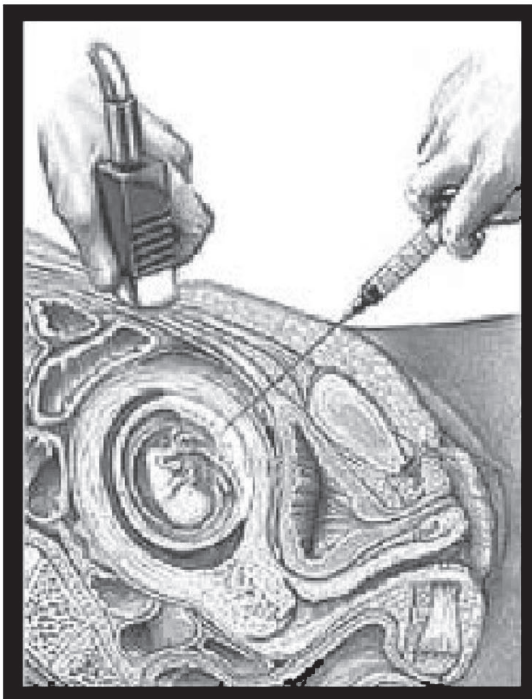


PGD-PCR เทคโนโลยีการตรวจพันธุกรรม ของตัวอ่อนก่อนย้ายกลับสู่ครรภ์มารดา ทางเลือกของการมีบุตรปลอดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

นพ. วีรวัฒน์ ชินพิลาศ

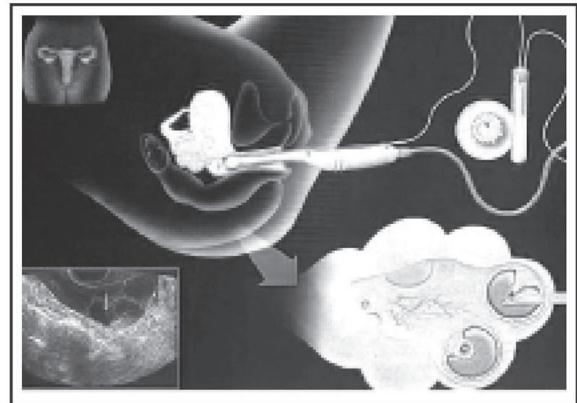
ตามสถิติประเทศไทย พบว่ามีผู้ป่วยเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียประมาณ 600,000 คน และประมาณร้อยละ 40 หรือราว 24 ล้านคนเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ประมาณการว่าจะมีทารกเกิดใหม่ที่เป็นโรคนี้ประมาณปีละ 12,000 คน โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะทำให้ผู้ป่วยจำเป็นต้องได้รับการรักษาตลอดอายุขัยของเขา ข้อมูลจากการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 13 ประจำปี 2550 พบว่าค่าใช้จ่ายต่อเดือนในการรักษาเท่ากับ 10,500 บาท และ คิดเป็นค่าใช้จ่ายสูงถึง 6.6 ล้านบาทตลอดอายุขัยของคนๆนั้น ซึ่งเป็นภาระของผู้ป่วยและครอบครัว และมีผลกระทบต่อ



ส่วนรวมในด้านสังคม และเศรษฐกิจที่ภาครัฐต้องให้ความช่วยเหลือด้วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นโรคพันธุกรรมที่ถ่ายทอดจากพ่อแม่ที่เป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคนี้สู่ลูก ที่ผ่านมารักษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียทำได้โดยการให้เลือดและการรักษาแบบประคับประคอง พยายามให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุดเท่าที่จะทำได้ และมีทางเลือกที่จะปลูกถ่ายไขกระดูกหรือเซลล์ต้นกำเนิด (stem cells) ของพี่น้อง หรือผู้บริจาคให้แก่ผู้ป่วย คนที่มีลูกป่วยด้วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต้องเผชิญความทุกข์และต้องรอคอยความ

หวังจากผู้บริจาคไขกระดูก ส่วนคนที่เป็นพาหะหรือเป็นโรคนี้ก็มีความกังวลกับการมีลูก หรือยอมรับสภาพว่าไม่สามารถมีลูกได้ หรือบางรายที่ต้องการมีลูกก็อาจต้องยอมเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์และทำแท้งในที่สุดหากพบว่าลูกในท้องป่วยเป็นโรค

วิทยาการที่มีอยู่เดิมนั้นเน้นการให้การรักษาผู้ป่วยและมีการรณรงค์ให้มีการตรวจคัดกรองก่อนคลอดในสตรีตั้งครรภ์ทุกราย หากมีความเสี่ยงสูงที่เด็กจะเป็นโรคดังกล่าว ก็ต้องตรวจยืนยันด้วยการเจาะเก็บเนื้อเยื่อจากรกเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 10-12 สัปดาห์ หรือเก็บเลือดจากสายสะดือของทารกในครรภ์ขณะที่ตั้งครรภ์ 16-20 สัปดาห์ ซึ่งหากพบว่าทารกเป็นโรคชนิดรุนแรง อาจจำเป็นต้องยุติการตั้งครรภ์ แม้จะเป็นกระบวนการที่ได้ประโยชน์โดยรวมก็ตาม วิธีดังกล่าวก็ยังมีผลกระทบทางลบด้านจิตใจและด้านจริยธรรมต่อผู้ที่เกี่ยวข้องทั้งแม่ตั้งครรภ์ และบุคลากรทางการแพทย์ด้วย ล่าสุดมีเทคโนโลยีที่เป็นทางเลือกแก่คู่สมรสที่เป็นพาหะโรคนี้ คือ การทำเด็กหลอดแก้วรวมกับการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน (IVF-PGD: In vitro fertilization and preimplantation genetic diagnosis) เพื่อเลือกตัวอ่อนที่ปลอดโรคเท่านั้นมาย้ายกลับให้แม่เพื่อรอการตั้งครรภ์



บางท่านอาจเคยได้ยินเรื่องเกี่ยวกับการทำเด็กหลอดแก้วมาแล้วบ้างแล้วบางท่านอาจไม่เคยทราบมาก่อนก็เป็นได้ และอาจสงสัยว่า การทำเด็กหลอดแก้วเกี่ยวข้องกับอะไรกับการป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย หรือการตรวจตัวอ่อนนี้จะสามารถเลือกตัวอ่อนที่มีเนื้อเยื่อตรงกันกับที่ผู้ป่วยเพื่อมาช่วยบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดหรือไขกระดูกให้แก่พี่ได้นอนาคตจริงหรือไม่ ทำอย่างไร ความสำเร็จเป็นอย่างไร ค่าใช้จ่ายสูงหรือไม่ในประเทศไทยมีบริการนี้และหรือยัง

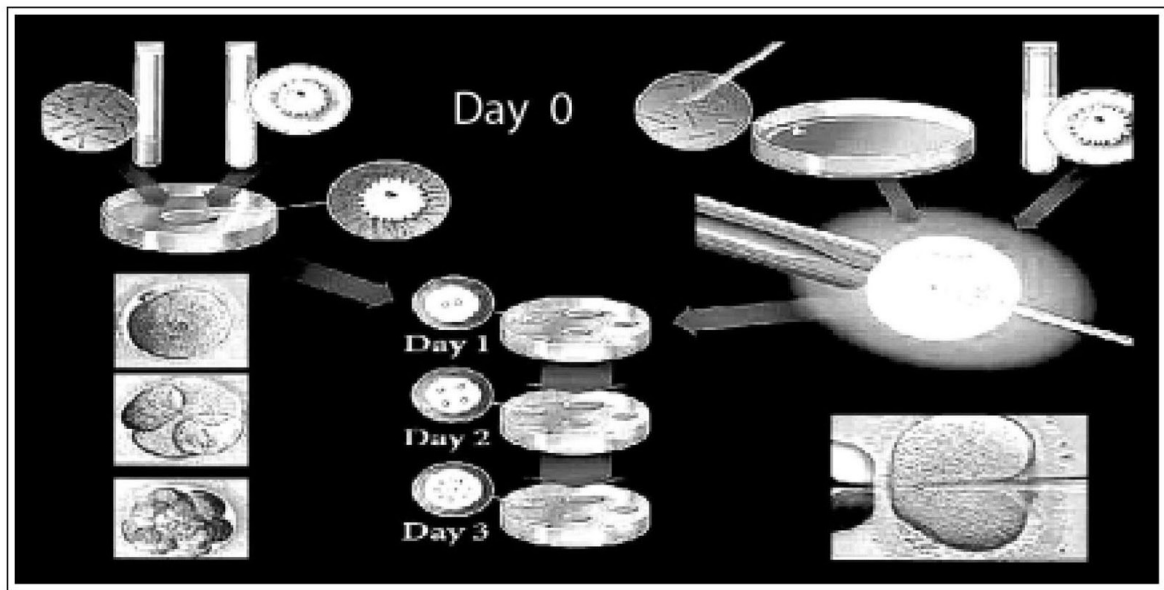
การกำเนิดหลอดแก้ว ร่วมกับ การตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน

IVF-PGD: Invitro fertilization and preimplantation genetic diagnosis

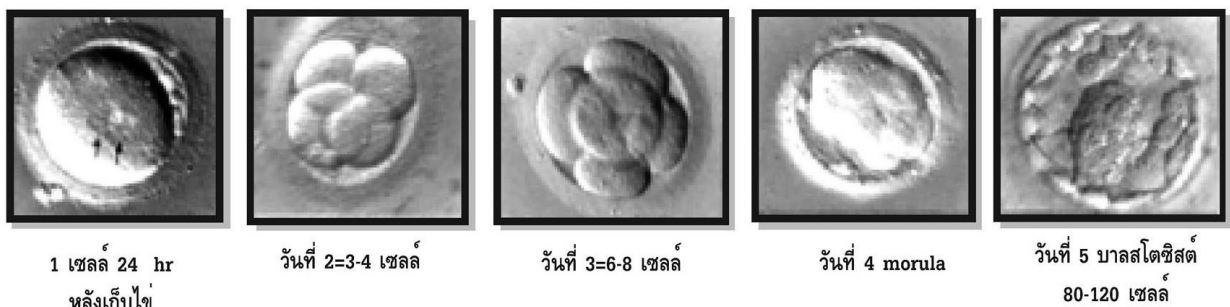
การทำเด็กหลอดแก้ว หรือกระบวนการปฏิสนธิภายนอกร่างกาย เริ่มจากการให้ยาฉีดกระตุ้นไข่ในรังไข่เพื่อให้มีไข่เจริญเติบโตไปพร้อมๆ กันจำนวน 10-12 ใบ การกระตุ้นรังไข่จะดำเนินไปเป็นเวลาประมาณ 8-12 วัน จนกระทั่งถึงไข่มีขนาดประมาณ 18-20 มม. จึงฉีดยากระตุ้น

ให้ไข่ตกแล้วจึงทำการเก็บไข่ออกจากรังไข่อ่อนที่ไข่จะตกเล็กน้อย การเก็บไข่เป็นการผ่าตัดด้วยเข็ม แพทย์จะใช้เครื่องมืออัลตราซาวด์ทางช่องคลอดเป็นอุปกรณ์ช่วยในการเก็บไข่ เมื่อได้ไข่ออกมาแล้วก็นำไข่มาปฏิสนธิกับตัวอสุจิด้วยกระบวนการอีกชื่อ (ICSI)

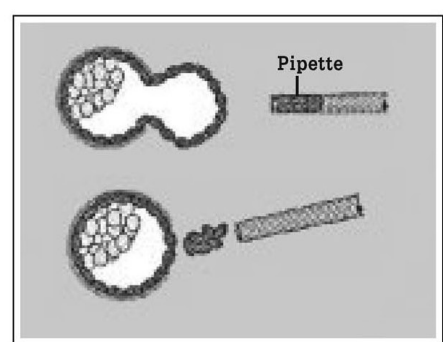
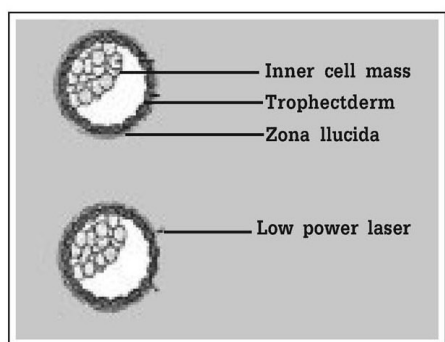
Fertilisation: Invitro Fertilisation (IVF) and Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI)



เมื่อได้ตัวอ่อนแล้ว นักวิทยาศาสตร์ที่เชี่ยวชาญการเลี้ยงตัวอ่อนจะดูแลเลี้ยงตัวอ่อนในตู้อบที่มีสิ่งแวดล้อมใกล้เคียงกับสภาพภายในห่อไข่เป็นเวลา 5 วัน

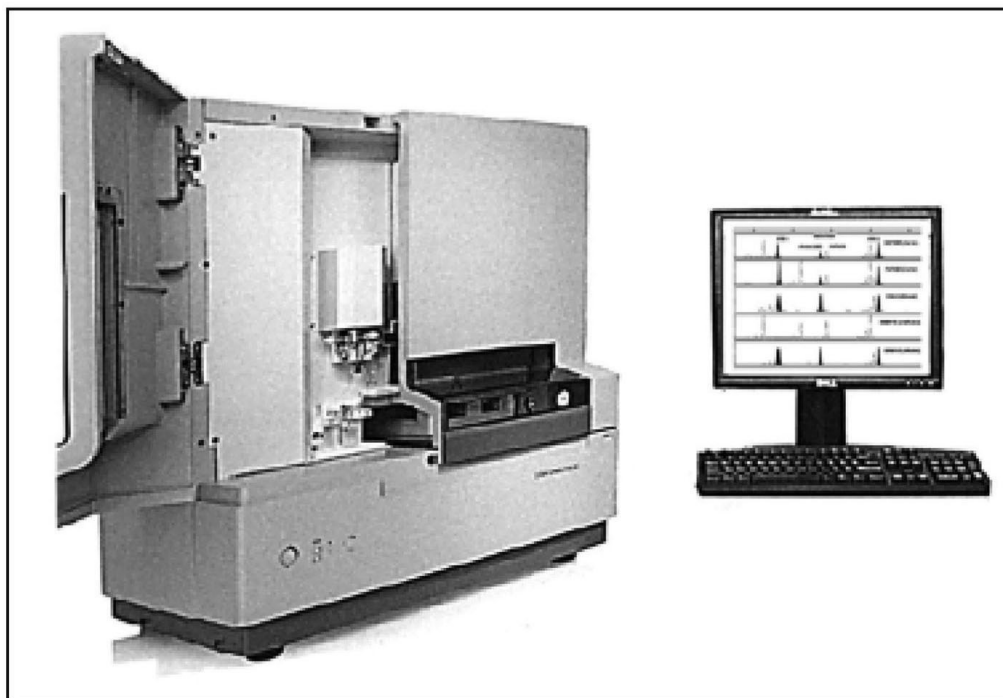


จนกระทั่งตัวอ่อนเจริญถึงระยะที่เรียกว่า บลาสโตซิสต์ (Blastocyst stage embryo) จึงทำการตัดเอาเซลล์ของตัวอ่อนส่วนที่จะเจริญเป็นรกหรือโทรเฟคโตเด็ม (Trophoblast) จำนวน 3-5 เซลล์มาตรวจสอบด้วยกระบวนการพีจีดี พีซีอาร์ (PGD-PCR)

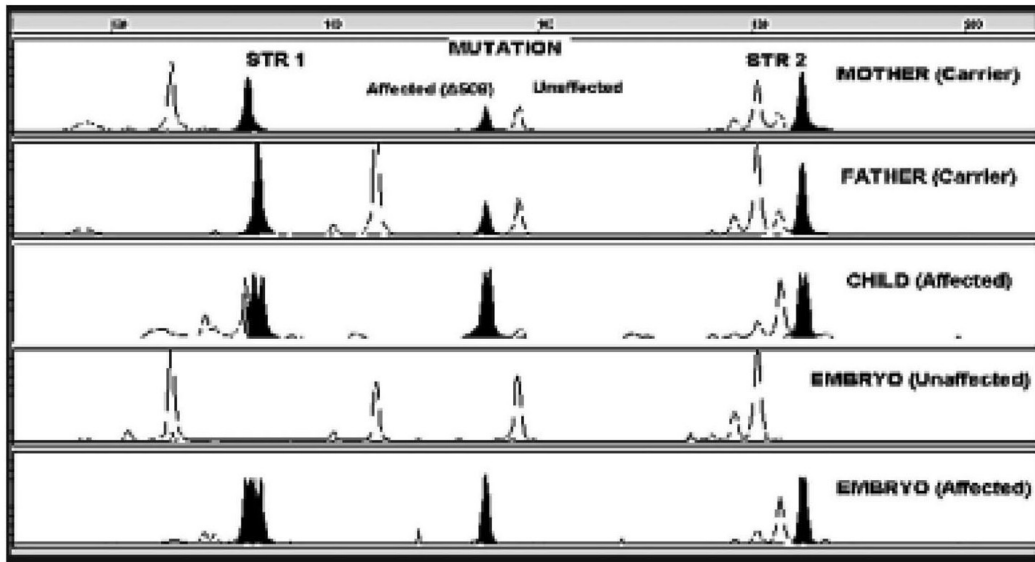


เพื่อตรวจว่าตัวอ่อนแต่ละตัวมียืนที่ผิดปกติหรือไม่ ตัวอ่อนที่คัดเลือกแล้วว่าเป็นโรคร หรือเป็นแค่พาหะของโรค (ในกรณีที่ไม่มีตัวเป็นปกติโรค) เท่านั้นที่จะได้รับการย้ายกลับสู่โพรงมดลูกเพื่อตั้งครรภ์ต่อไป หรือในรายที่ต้องการเลือกตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรค และมีเนื้อเยื่อตรงกันกับพี่ที่ป่วย ก็สามารถตรวจตัวอ่อนเพื่อหาตัวอ่อนที่มี HLA matching ได้ด้วย การตรวจตัวอ่อนด้วยเทคนิค PGD-PCR นี้ เราต้องสร้างชุดตรวจสอบตัวอ่อนที่จำเพาะเจาะจงสำหรับคู่สามีภรรยา นั้นๆ ก่อน เรียกว่า Gene Probe ซึ่งชุดตรวจสอบนี้ สร้างขึ้นจาก ข้อมูลตัวอย่างเลือดที่เกี่ยวข้องกับยืนผิดปกติที่อยู่ในคู่สามีภรรยา และบุตรที่เป็นโรค หรือบุพการีของคู่สามีภรรยา กระบวนการเตรียมชุดตรวจสอบจะใช้ระยะเวลาประมาณ 8-10 สัปดาห์ เมื่อได้ชุดตรวจสอบดังกล่าวเสร็จสมบูรณ์แล้ว จึงนำคู่สามีภรรยามาเริ่มกระบวนการทำเด็กหลอดแก้วได้

การอ่านผลตัวอ่อน



ภาพที่ 1 แสดงเครื่อง ABI 3130xl เป็นเครื่องอ่านผล ดีเอ็นเอ (DNA) ของตัวอ่อนที่เราต้องการตรวจ นักวิทยาศาสตร์นำเซลล์ที่ได้นำไปสกัด ดีเอ็นเอ และเข้าสู่ขั้นตอนการทำสำเนาดีเอ็นเอส่วนที่ครอบคลุมยีนฮาลส์ซีเมีย ให้ได้จำนวนนับล้านเท่า เพื่อเข้าเครื่องอ่านผล ลักษณะของผลที่ได้เป็นกราฟแสดงการเรียงลำดับของคู่เบสในดีเอ็นเอ ทำให้เราเห็นจุดที่มีความผิดปกติ และสามารถแยกแยะตัวอ่อนที่ปกติ หรือเป็นโรคได้



ภาพที่ 2 แสดงการอ่านผลตัวอ่อนด้วย PGD-PCR โดยการเทียบกับดีเอ็นเอของพ่อ แม่ และพี่ที่ป่วย จะเห็นว่าในแถวที่ 4 ตัวอ่อนนี้ไม่มีส่วน ผิดปกติจากพ่อหรือแม่ เป็นตัวอ่อนปลอดโรค ส่วนแถวที่ 5 เป็นตัวอ่อนที่ได้รับยีนส่วนผิดปกติจากทั้งพ่อและแม่ มีลักษณะกราฟเหมือนกับของพี่ที่ป่วย ตัวอ่อนนี้เป็นโรค

สรุปขั้นตอนการทำ IVF / PGD-PCR

1. เตรียมชุดตรวจตัวอ่อน (test) จากข้อมูล DNA ของพ่อแม่ และสมาชิกครอบครัวที่เกี่ยวข้อง
2. กระตุ้นรังไข่เพื่อให้ได้ไข่จำนวนหนึ่ง
3. เก็บไข่และนำไปช่วยปฏิสนธิнокร่างกายโดยวิธีอีคซี (ICSI)
4. เลี้ยงตัวอ่อนจนได้ระยะบลาสโตซิสต์ (Blastocyst) หรือระยะวันที่ 5
5. ทำการตัดดีเอ็นเอจำนวน 3-5 เซลล์จากตัวอ่อนแต่ละตัวมาตรวจหาความผิดปกติ
6. เลือกเฉพาะตัวอ่อนที่ปลอดโรคเท่านั้น ใส่กลับให้มารดา
7. รอตตรวจตั้งครรภ์

ค่าใช้จ่าย

ค่าใช้จ่ายในการทำเด็กหลอดแก้วและตรวจตัวอ่อนอยู่ในราว 350,000 บาท แม้จะเป็นค่าใช้จ่ายที่สูงแต่ก็อาจเป็นทางเลือกที่น่าพิจารณา คือป้องกันโรคธาลัสซีเมียตั้งแต่เริ่มต้นก่อนการตั้งครรภ์จริงๆ

อาจจะกล่าวได้ว่า PGD-PCR เป็นเทคโนโลยีแห่งอนาคต ที่สามารถช่วยลดอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมียในทารกแรกเกิดลงได้ สามารถที่จะช่วยให้คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียเกิดความมั่นใจว่าทารกที่เกิดมาจะมีสุขภาพที่แข็งแรง และเติบโตขึ้นเป็นกำลังสำคัญของสังคมไทยในอนาคต